

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

NEUROLOGIA.

Trabajo:

RESUMEN enfermedad de Krabbe.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas al 13 de octubre de 2021.

Enfermedad de Krabbe:

DÍA	MES	AÑO

> Definición:

Es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima lisosómica galactocerebrosidasa (GALC, Ec).

El gen que codifica la galactocerebrosidasa está localizado en el cromosoma 14q31.3.

> Incidencia:

Se estima que la prevalencia se sitúa entre 1,0/100.000 y 1,0/250.000.

> Historia:

En 1916, Knud Krabbe de Copenhague describió a 3 pacientes de dos familias que mostraban espasticidad con un deterioro neurológico progresivo en la primera infancia. Con el tiempo se hizo evidente que algunos pacientes solo desarrollan síntomas al final de su vida, por ejemplo, incluso en los cincuenta o más tarde.

> Clasificación:

Se clasifica tradicionalmente en diferentes subtipos según la aparición:

- Infantil temprana o
- Infantil tardía o inicio tardío.
- De aparición tardía o infantil tardío.
- De aparición adulta o inicio adulto.

> Manifestaciones clínicas:

Las características clínicas típicas de la enfermedad de Krabbe "infantil temprana" son:

- Dificultades de alimentación.
- Hiperirritabilidad.
- Regresión psicomotora.
- Fiebre episódica de origen desconocido.
- Convulsiones.

Pacientes posteriores con enfermedad de Krabbe de inicio temprano alcanzan la etapa de "aptoamiento" con:

- Ceguera.
- Hipotonía.
- Deserebración sin ningún movimiento voluntario.
- Micro/Macrocefalia (ocurren según el estadio de la enfermedad).

Los pacientes con un inicio diferente al infantil temprano (inicio tardío), muestran diversos síntomas neurológicos como:

- Ataxia.
- Debilidad muscular.
- Ceguera.
- Paraparesia.
- Problemas de conducta.
- Demencia.